

진단유전학분과 신빙도조사 결과보고 (2000)

조현찬(집필대표) · 김선희 · 박성섭 · 이경아 · 김의중 · 박숙자

박종우 · 서순팔 · 송경순 · 이유경 · 주세익 · 지현숙

대한임상검사정도관리협회 진단유전학분과위원회

Annual Report on External Quality Assessment in Diagnostic Genetics in Korea (2000)

Hyoun Chan Cho, Sun Hee Kim, Sung Sup Park, Kyung A Lee,
Eui Chong Kim, Suk Ja Park, Jong Woo Park, Soon Pal Seo,
Kyung Soon Song, Yu Kyung Lee, Se Ik Joo, and Hyun Sook Chi

*Diagnostic Genetics Subcommittee,
The Korea Association of Quality Assurance for Clinical Pathology,
Seoul, Korea*

The importance of quality control for dramatically growing genetic tests continues to be emphasized with increasing clinical demands. Diagnostic genetics subcommittee of KSQACP performed two trials for cytogenetic study in 2000. Cytogenetic surveys were performed by 30 laboratories and answered correctly in most laboratories except some problems in nomenclature and analysis for microdeletion syndromes and complex anomaly. Analysis with high resolution banding for detection of subtle/cryptic abnormalities and karyotype nomenclature of ISCN have some problems to be improved. External quality assessment program for cytogenetic analysis could be helpful to give participants many chances of continuous education and interesting case materials.

Key Words : External quality assurance, Diagnostic genetics

서 론

진단유전검사에 대한 정도관리의 절실한 필요성으로 1997년초에 국내 임상검사 정도관리에 참여하고 있는 모든 기관을 대상으로 유전검사 분야에 대한 설문조사를 실시하였다. 이를 바탕으로 1997년 하반기부터 염색체검사 분야의 정도관리 사업을 시작하였고, 1998년부터는 분자유전검사 분야의 정도관리 사업을 시행해 왔다. 그러나 2000년에는 의약분업과 관련된 의료사태로 인하여 분자유전검사 분야의 정도관리 사업에 차질을 가져왔고, 염색체검사에 대한 정도관리 사업만 2차에 걸쳐 실시되었다.

염색체검사의 신빙도 검사는 예전과 같은 형식으로 모두 10예의 핵형분석을 실시하였는데 그 결과를 이에 보고한다.

재료 및 방법

1. 염색체검사의 신빙도 검사

1) 실시 방법

2000년도 7월과 2001년도 1월의 2회에 걸쳐 각각 정도관리 물질을 우송하여 염색체검사의 정도관리를 실시하였다. 2000년 7월에 실시된 첫번째 염색체검사 정도관리 프로그램은 5예(00CY-01, 00CY-02, 00CY-03, 00CY-04, 00CY-05)의 핵형분석을 위한 것이었고 증례마다 환자의 간단한 임상정보와 서로 다른 5개의 세포분열중기 사진을 보냈다.

2001년 1월에 실시된 두번째 염색체검사 정도관리 프로그램도 5예(00CY-06, 00CY-07, 00CY-08, 00CY-09, 00CY-10)의 핵형분석을 위한 것이었으며 각 증례에 5개의 세포분열중기 사진을 보냈다. 각각의 분열중기세포의 사

진은 염색체 배열을 통한 핵형분석(karyotyping)이 필요한 기관을 위해서 같은 증례당 2장의 사진을 보냈고 G-banding법으로 염색된 것이었다. 검사결과 보고는 각 검사실에서 사용하는 통상적인 방법으로 분열중기세포를 분석한 후 최종 핵형 결과를 인체 염색체 명명법에 관한 국제 규약 즉, International System of Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN 1995)의 단축형에 따라 기술하도록 하였다.

2) 결과분석 및 결과요약 보고의 방법

각 검체에 대한 핵형을 M: Modal chromosome Number, S: Sex chromosome designation, A: Recognition of abnormalities, N: Karyotype nomenclature와 같은 M, S, A, N의 네 가지 요소로서 평가하였다. 각 네 가지 요소에 대한 평가등급은 □, ①, ②, ③으로 분류하였으며, 그 기준은 □: Not Graded, ①: Good Performance, ②: Acceptable Performance, ③: Unacceptable Performance와 같다

각 검체에 대한 핵형의 target value는 “참고기관과 참여기관 다수의 의견일치”가 있는 경우로 정하였다. 적절한 절단점으로 인정하는 기준은 “two-band rule”를 따랐는데 이는 최빈수의 절단점으로부터 two-band 또는 two-subband내에 있는 절단점만을 인정한다는 것이다. 회신한 핵형의 명명이 ISCN(1995)의 원칙에 벗어나는 사항은 결과요약지의 의견란(comments)에 기술하도록 하였다.

결 과

염색체검사 신빙도 조사 결과

2000년 7월에 실시된 제 1차 염색체검사 정도관리 검체는 35개 기관의 검사실에 발송하였고, 30개 검사실로부터 결과회신을 받았다. 2001년 1월에 실시된 제 2차 염색체검사 정도관리 검체는 35개 기관의 검사실에 발송되었고 26개 검사실로부터 결과를 회신 받았다. 검체별 결과분석 내용은 Table 1부터 Table 10에 기술된 바와 같다.

고 찰

염색체검사 정도관리사업에서는 옵션인쇄가 정착됨에 따라 1, 2차 각각 5예의 핵형분석용 사진을 보낼 수 있었고, 사진의 질도 양호하여 분석결과도 대체로 만족스러웠다.

00CY-01은 46,XY,der(14)t(3;14)(p21;q32)[5]의 핵형을 갖는 골수 검체로서 다수의 검사실에서 3:14 불균형 전위(unbalanced translocation)로 판정하였으나 일부 검사실에서는 염색체 이상을 정확히 검출하지 못하였다. 즉, 면역글로불린 중쇄 유전자(immunoglobulin heavy chain gene)가 위치하는 14q32의 재배열은 대부분의 기

관에서 검출하였으나, 3번 염색체 단완의 염색대(band)를 정확히 판독하지 못한 기관이 많았다. 00CY-02는 습관성 유산 환자로부터 얻은 말초혈액으로서 3개의 절단 부위를 갖는 복잡 상반전위(complex reciprocal balanced translocation) 증례였다. 각 검사실마다 해상도 평가의 차이로 인하여 3번 염색체의 절단점은 다양하였으나 대부분의 기관에서 염색체 이상을 정확히 검출하였다.

00CY-03은 Smith-Magenis 증후군 환자의 말초혈액 검체로서 핵형은 46,XX,del(17)(p11.2p11.2)였다. 이 증례에서는 미세결실증후군(microdeletion syndrome)의 검출 여부 및 절단점을 얼마나 정확하게 표기하는가를 중점적으로 평가하고자 하였는데, 30개 기관 중 19개 기관에서 미세결실을 발견하였으나 5개 기관에서는 정상 핵형으로 판독하였다. 1999년도의 Prader-Willi 증후군(99CY-05)의 경우도 참여기관의 약 35%에서 미세결실을 검출하지 못하였던 점을 고려하면, 아직까지 많은 검사실에서 고정도분염법 하에서 특정 염색체에 초점을 맞추어 미세결실을 검출하는 기술적인 훈련이 필요할 것으로 생각되었다. 특히 Smith-Magenis 증후군의 경우 염색체결실을 대부분 일반 염색체 검사에서 관찰할 수 있으므로, 주의깊게 판독하여야 한다. 00CY-04은 1번 염색체 역위를 동반한 Down 증후군 증례였다. 많은 검사실에서 수적 이상인 21번 삼염색체는 쉽게 검출하였으나, 1번 염색체 이상을 검출하지 못하는 경우가 많았다.

복합적인 염색체 이상이 존재할 경우, 특히 구조적 이상을 정확히 판독하기 위해서는 상동염색체의 염색대를 세밀하게 비교 관찰하는 것이 중요하다.

00CY-05는 불균형 Robertson 전위에 의한 Patau 증후군 증례로서 대부분의 기관에서 정확한 명명법을 사용하여 표기하였다. 00CY-06은 7번 염색체 장완의 부분적 결손(7q-)의 모자이시즘 증례로서 종양세포의 클론성 정의에 맞는 명명법을 사용하였는지를 중점적으로 평가하였다. 7q-는 주어진 두개의 분열중기세포(metaphase) 내에서 판독 가능한 중간부(interstitial) 또는 말단(terminal) 결실을 모두 “양호한(good)” 것으로 평가하였다.

00CY-07은 22번 환염색체(ring chromosome) 증례였으며, 절단점 결정에 있어서 차이는 있었으나, 참여한 대부분의 기관에서 염색체 이상을 검출하였다. 미세결실증후군의 검출 및 염색체 이상의 정확한 절단점을 결정하기 위해서는 고해상도 분염법 하에서 정확한 핵형 분석이 요구되므로 고해상도 염색대의 정상 핵형을 00CY-08 증례로 하였다. 50% 이상의 검사실에서 정상 핵형으로 분석하였으나, 일부분에서 염색체 이상이 있는 것으로 판독한 기관이 있었다.

00CY-09는 Burkitt's leukemia/lymphoma에서 특징적으로 관찰되는 t(8;14) 이외에 추가적인 염색체 이상을 보인 급성림프구성백혈병(ALL, L3) 증례로서 종양세포에

서 복잡한 염색체 이상의 검출 및 명명법을 평가하고자 하였다.

염색체 이상의 절단점은 항상 검체의 해상도에 적합한 ISCN(1995)의 염색체지도(ideogram)의 염색대를 기준으로 하므로 8q24를 절단점으로 한 핵형 및 550 염색대 해상도 이상에서 관찰될 수 있는 14q32의 subband를 절단점으로 한 핵형은 “양호한(good)”것으로 평가하지 않았다. 절단점 지정은 명명법 판정시 관찰되는 가장 혼한 오류 중의 하나이므로 ISCN (1995)의 염색체지도를 반드시 참조하는 것이 중요하다. 00CY-10은 균형 상반전위(balanced reciprocal translocation) 증례로 약 450-550 염색대 해상도를 기준으로 하여 5번 염색체의 q33 및 그 subband를 절단점으로 한 핵형을 모두 “양호한(good)” 것으로 평가하였고 대부분의 검사실에서 좋은 결과를 보였다.

결론 및 요약

세포유전학 검사분야인 염색체검사 신빙도 조사는 2000년에 두 차례에 걸쳐 총 10 증례에 대하여 실시되었다. 2000년 정도관리 물질에는 미세결실증후군, 복잡한 종양세포의 핵형분석 및 검사실에서 흔히 접할 수 없는 드문 증례들을 포함시킴으로써 다양한 적응증, 임상적 의의 및 명명법에 대한 교육이 동시에 이루어지도록 노력하였다. 그 결과 다수의 검사실에서 양호한 결과를 보여주었으나, 아직까지 명명법상의 오류가 여러 검사실에서 관찰되었으며, 특히 소수기관에서는 염색체 이상의 검출이 정확하게 이루어지지 않는 등 문제점이 발견되었다. 이러한 문제점을 해결하기 위한 검사자의 재교육 및 정도관리 등 염색체검사실의 질적

향상에 본 프로그램의 결과분석이 기초자료로서 유용하게 사용될 수 있을 것으로 판단된다.

감사의 글

염색체검사의 정도관리사업은 삼성서울병원 세포유전학 검사실(김선희 교수, 이경아 전임의)의 주관하에 시행되었습니다. 검체준비와 결과분석을 위해 수고해 주신 관계자 여러분께 심심한 감사의 뜻을 표합니다.

참 고 문 헌

1. 조현찬, 김선희, 박성섭, 윤혜령, 김의종, 박숙자, 박종우, 서순팔, 송경순, 이유경, 전효진, 지현숙. 진단유전학검사 신빙도조사 결과보고(1997). 임상병리와 정도관리 1998;20(1):147-153
2. 조현찬, 김선희, 박성섭, 윤혜령, 김의종, 박숙자, 박종우, 서순팔, 송경순, 이유경, 전효진, 주세익, 지현숙. 진단유전학검사 신빙도조사 결과보고(1998). 임상병리와 정도관리 1999;21(1): 147-158
3. 조현찬, 김선희, 박성섭, 이경아, 김의종, 박숙자, 박종우, 서순팔, 송경순, 이유경, 전효진, 주세익, 지현숙. 진단유전학검사 신빙도조사 결과보고(1999). 임상병리와 정도관리 2000;22(1): 201-209
4. 박성섭. 분자유전검사의 정도관리 사업전망. 임상병리와 정도관리 1997;19:377-383
5. ISCN(1995): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature, Mitelman F (ed);S. Karger, Basel, 1995

Table 1. Results of cytogenetic survey 00CY-01

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
46,XY,der(14)t(3;14)(p21;q32)[5]	1	1	1	1	9	31.0
46,XY,der(14)t(3;14)(p14;q32)[5]	1	1	2	2	1	3.4
46,XY,der(14)t(3;14)(p23;q32)[5]	1	1	2	2	1	3.4
46,XY,der(14)t(3;14)(p22;q32)[5]	1	1	2	2	1	3.4
46,XY,der(14)t(3;14)(p23;q32.3),16qh+[5]	1	1	2	3	1	3.4
46,XY,der(14)t(3;14)(p21;q32)	1	1	1	3	3	10.3
46,XY,dup(14)(q24q32)	1	1	3	3	2	6.9
46,XY,add(14)(q32.3)[5]	1	1	3	3	2	6.9
46,XY,der(14)t(11;14)(q21;q32)[5]	1	1	3	3	2	6.9
46,XY,add(3)(pter→p21)der(14)(q32.3)	1	1	3	3	1	3.4
46,XY,der(11)t(11;14)(q13;q32)[5]	1	1	3	3	1	3.4
46,XY,add(14)(q32)[5]	1	1	3	3	1	3.4
46,XY,add(14)(q32.3),16qh+	1	1	3	3	1	3.4
46,XY,14q+[5]	1	1	3	3	1	3.4
46,XY,der(14)t(11;14)(q21;q32)	1	1	3	3	1	3.4
46,XY,t(14;17)(q32;q21),+17q	1	1	3	3	1	3.4
46,XY,der(14)t(11;14)(q13;q32)	1	1	3	3	1	3.4

* M : Modal chromosome number

A : Recognition of abnormalities

** □ : Not graded

2 : Acceptable performance

S : Sex chromosome designation

N : Karyotype nomenclature

1 : Good performance

3 : Unacceptable performance

Table 2. Results of cytogenetic survey 00CY-02

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
46,XX,t(3;6:20)(q25;p25;q11.2)	1	1	1	1	10	34.5
46,XX,t(3;6:20)(q25.3;p25;q11.2)	1	1	2	2	3	10.3
46,XX,t(3;6:20)(q25;p24;q11.2)	1	1	2	2	1	3.4
46,XX,t(3;6:20)(q25;p23;q11.2)	1	1	2	2	1	3.4
46,XX,t(3;6:20)(q26.1;p25;q11.2)	1	1	2	2	1	3.4
46,XX,t(3;6:20)(q25.1;p25;q12)	1	1	2	2	1	3.4
46,XX,t(3;6:20)(q25.2;p24;q11.2)	1	1	2	2	1	3.4
46,XX,t(3;6:20)(q25;p23;q11)	1	1	2	3	1	3.4
46,XX,t(3;6:20)(q25;p24;q11)	1	1	2	3	1	3.4
46,XX,t(3;6:20)(q25;p25;q11)	1	1	2	3	1	3.4
46,XX,t(20;3:6)(q11.2;q25;p23)	1	1	2	3	1	3.4
46,XX,t(6:20)(p25;q13)	1	1	3	3	2	6.9
46,XX,t(3:20)(q29;q11.2)	1	1	3	3	1	3.4
46,XX,t(6:20)(p25;q10)	1	1	3	3	1	3.4
46,XX,der(6)t(3;6)(q25;p24)t(6:20)(q25;q11.2)	1	1	3	3	1	3.4
46,XX,t(6:20)(p25;q11.2)	1	1	3	3	1	3.4
46,XX,der(3)t(3;6)(q24;p24)t(6:20)(q25;q11.2)	1	1	3	3	1	3.4
46,XX,dup(6)(p22p25)	1	1	3	3	1	3.4

* M : Modal chromosome number

A : Recognition of abnormalities

** □ : Not graded

2 : Acceptable performance

S: Sex chromosome designation

N: Karyotype nomenclature

1: Good performance

3: Unacceptable performance

Table 3. Results of cytogenetic survey 00CY-03

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
46,XX,del(17)(p11.2p11.2)	1	1	1	1	5	17.2
46,XX,del(17)(p11.2p13)	1	1	2	2	4	13.8
46,XX,del(17)(p12)	1	1	2	2	3	10.3
4,XX,del(17)(p11.2p13)	1	1	2	2	1	3.4
46,XX,del(17)(p13)	1	1	2	2	1	3.4
46,XX,del(17)(p11.2)	1	1	2	3	3	10.3
46,XX,del(17)(p11p11)	1	1	2	3	1	3.4
46,XX,del(17)(p11.2),9qh+	1	1	2	3	1	3.4
46,XX	1	1	3	3	5	17.2
46,XX,t(16;17)(p13.1;p11.2)	1	1	3	3	1	3.4
46,XX[4]/46,XX, fra(6)(q25)[1]	1	1	3	3	1	3.4
46,XX, fra(6)(q25)[1]/46,XX[4]	1	1	3	3	1	3.4
46,XX,dup(9)(q12q13)	1	1	3	3	1	3.4
46,XX,del(4)(q33)	1	1	3	3	1	3.2

* M : Modal chromosome number

A : Recognition of abnormalities

** □ : Not graded

2 : Acceptable performance

S: Sex chromosome designation

N: Karyotype nomenclature

1: Good performance

3: Unacceptable performance

Table 4. Results of cytogenetic survey 00CY-04

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
47,XY,inv(1)(q23q42.1), +21	1	1	1	1	2	6.9
47,XY,inv(1)(q23q42), +21	1	1	2	2	7	24.1
47,XY,inv(1)(q21q44), +21	1	1	2	2	1	3.4
47,XY,inv(1)(q24q41), +21	1	1	2	2	1	3.4
47,XY,inv(1)(q23q42.3), +21	1	1	2	2	2	6.9
47,XY,inv(1)(q25q41), +21	1	1	2	2	1	3.4
47,XY,inv(1)(q24;q42), +21	1	1	2	3	1	3.4
47,XY, +21	1	1	3	3	12	41.4
47,XY,inv(1)(q31q41), +21	1	1	3	3	1	3.4
46,XY,inv(1)(q23q41)	3	1	3	3	1	3.4
46,XY, +21	3	1	3	3	1	3.4

* M : Modal chromosome number

A : Recognition of abnormalities

** □ : Not graded

2 : Acceptable performance

S: Sex chromosome designation

N: Karyotype nomenclature

1: Good performance

3: Unacceptable performance

Table 5. Results of cytogenetic survey 00CY-05

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
46,XY,+13,der(13:14)(q10;q10)	1	1	1	1	19	65.5
46,XY,+13,dic(13:14)(p11.1;p11.1)	1	1	2	2	15	3.4
46,XY,der(13:14)(q10;q10),+13	1	1	1	3	6	20.7
46,XX,der(13:14)(q10;q10),+13	1	3	1	3	1	3.4
46,XY,+13,dic(13:14)(p11;p11)	1	1	2	3	2	6.9
46,XY,der(13)(t13:14)(q13;q31)	1	1	3	3	1	3.4

* M : Modal chromosome number
A : Recognition of abnormalities

** □ : Not graded

2 : Acceptable performance

S: Sex chromosome designation

N: Karyotype nomenclature

1: Good performance

3: Unacceptable performance

Table 6. Results of cytogenetic survey 00CY-06

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
46,XY,del(7)(q22q34)[2]/46,XY[3]	1	1	1	1	2	8.7
46,XY,del(7)(q22)[2]/46,XY[3]	1	1	1	1	4	15.4
46,XY,del(7)(q22)[1]/45,idem,-9[1]/46,XY[3]	1	1	2	2	1	3.8
46,XY,del(7)(q31)[1]/46,XY,del(7)(q31),-8,+mar[1]/46,XY[3]	1	1	2	2	1	3.8
46,XY,del(7)(q31)[2]/46,XY[3]	1	1	2	2	2	7.7
46,XY,del(7)(q22)[1]/46,XY,del(7)(q22),-8,+mar[1]/46,XY[3]	1	1	2	2	1	3.8
46,XY,del(7)(q22)[1]/46,XY,del(7)(q22),-9,+21[1]/46,XY[3]	1	1	2	2	1	3.8
46,XY,del(7)(q22)[1],46,XY,de(7)(q22),-9,+21[1],46,XY[3]	1	1	2	3	1	3.8
46,XY[3]/46,XY,del(7)(q32)[1]/45,XY,-8,del7(q32)[1]	1	1	2	3	1	3.8
46,XY[3]/46,XY,del(7)(q22)[1]/45,XY,del(7)(q22),-8[1]	1	1	2	3	1	3.8
46,XY,del(7)(q22)[2]/46,XY,del(14)(q11.2q22)[1]/46,XY[2]	1	1	3	3	1	3.8
47,XY,+21[1]/47,XY,+21,del(7)(q31q36)[1]/46,XY[2]	3	1	3	3	1	3.8
46,XY,del(7)(q22)[1]/45,XY,del(7)(q22),-8,-9,+17[1]/46,XY[3]	1	1	3	3	1	3.8
45,XY,del(7)(q22),-8[2]/46,XY[3]	3	1	3	3	1	3.8
46,XX,del(7)(q22q32)	1	1	3	3	1	3.8
46,XY,del(7)(q22),-8,+mar[2]/46,XY[3]	1	1	3	3	1	3.8
46,XY,del(7)(36→ter)[2]/46,XY[3]	1	1	3	3	1	3.8
46,XY,del(7)(q31),-8,-9,+14,+21[1]/46,XY,del(7)(q31)[1]/46,XY[3]	1	1	3	3	1	3.8
46,XY	1	1	3	3	2	7.7

* M : Modal chromosome number
A : Recognition of abnormalities

** □ : Not graded

2 : Acceptable performance

S : Sex chromosome designation

N : Karyotype nomenclature

1 : Good performance

3 : Unacceptable performance

Table 7. Results of cytogenetic survey 00CY-07

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
46,XX,r(22)(p13q13)	1	1	1	1	8	30.8
46,XX,r(22)(p13q13.3)	1	1	1	1	3	11.5
46,XX,r(22)(p13q13)[5]	1	1	1	2	1	3.8
46,XX,ring(22)(p13q13.3)	1	1	1	3	1	3.8
46,XX,r(22)(p13;q13.3)	1	1	1	3	1	3.8
46,XX,r(22)(p11.2q13.3)	1	1	2	2	5	19.2
46,XX,r(22)(p12q13.3)	1	1	2	2	2	7.7
46,XX,r(22)(p13q13.33)	1	1	2	2	1	3.8
46,XX,r(22)	1	1	3	3	3	11.5
46,XX,r(19)[4]/46,XX[1]	1	1	3	3	1	3.8

* M : Modal chromosome number

S : Sex chromosome designation

A : Recognition of abnormalities

N: Karyotype nomenclature

** □ : Not graded

1: Good performance

2 : Acceptable performance

3: Unacceptable performance

Table 8. Results of cytogenetic survey 00CY-08

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
46,XX	1	1	1	1	13	54.2
46,XX,del(2)(q12q12)	1	1	3	3	1	4.2
46,XX,inv(3)(p13q12)	1	1	3	3	2	8.3
46,XX,inv(3)(p14.1q11.2)	1	1	3	3	1	4.2
46,XX,del(17)(p11.2)	1	1	3	3	1	4.2
46,XX,del(17)(p13.3)	1	1	3	3	1	4.2
46,XX,del(20)(p11.23→p12.2)	1	1	3	3	1	4.2
46,XY,del(15)(q11.2q13)	1	1	3	3	1	4.2
46,X,fr(X)(q27.3)[5]	1	3	3	3	1	4.2
46,X,fr(X)(q27.3)[2]/46,XX[3]	1	3	3	3	1	4.2
46,XY,dup(12)(q24.1q24.33)	1	3	3	3	1	4.2

* M : Modal chromosome number

S : Sex chromosome designation

A : Recognition of abnormalities

N : Karyotype nomenclature

** □ : Not graded

1 : Good performance

2 : Acceptable performance

3 : Unacceptable performance

Table 9. Results of cytogenetic survey 00CY-09

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
49,XY,+7,t(8;14)(q24.1;q32),del(13)(q32),+18,+20[5]	1	1	1	1	6	23.1
49,XY,+7,t(8;14)(q24.1;q32.3),del(13)(q32),+18,+20[5]	1	1	2	2	1	3.8
49,XY,+7,t(8;14)(q24;q32.1),del(13)(q33),+18,+20[5]	1	1	2	2	1	3.8
49,XY,+7,t(8;14)(q24;q32),del(13)(q32),+18,+20[5]	1	1	2	3	2	7.7
49,XY,+7,t(8;14)(q24.1;q32),+18,+20[5]	1	1	3	3	5	19.2
49,XY,+7,+18,+20,t(8;14)(q24.1;q32.1)[5]	1	1	3	3	1	3.8
49,XY,+7,t(8;14)(q24;q32),+18,+20[5]	1	1	3	3	4	15.4
49,XY,+7,+18,+20,t(8;14)(q24;q32)[5]	1	1	3	3	1	3.8
49,XY,+7,+8,+20,t(8;14)(q24.1;q32)[5]	1	1	3	3	1	3.8
49,XY,+7,+18,+20[5]	1	1	3	3	1	3.8
49,XY,t(8;14)(q24;q32),+7,+8,+20	1	1	3	3	1	3.8
49,XY,+7,t(8;14)(q24.1;q32.1),+18,+20[5]	1	1	3	3	1	3.8
49,XY,+7,+18,+20,t(14;?) (q36;?)	1	1	3	3	1	3.8

* M : Modal chromosome number

A : Recognition of abnormalities

** □ : Not graded

2 : Acceptable performance

S : Sex chromosome designation

N : Karyotype nomenclature

1 : Good performance

3 : Unacceptable performance

Table 10. Results of cytogenetic survey 00CY-10

Karyotype	Grading				Participants	
	M	S	A	N	No	%
46,XY,t(5;18)(q33;p11.2)	1	1	1	1	8	30.8
46,XY,t(5;18)(q33.3;p11.2)	1	1	2	2	2	7.7
46,XY,t(5;18)(q33.2;p11.2)	1	1	2	2	1	3.8
46,XY,t(5;18)(q35;q11.3)	1	1	2	2	1	3.8
46,XY,t(5;18)(q34;p11.3)	1	1	2	2	1	3.8
46,XY,t(5;18)(q35.1;p11.32)	1	1	2	2	2	7.7
46,XY,t(5;18)(q35;p11.2)	1	1	2	2	1	3.8
46,XY,der(18p+)	1	1	3	3	1	3.8
46,XY,dup(18p)	1	1	3	3	1	3.8
46,XY,t(9;18)(p22;p11.2)	1	1	3	3	1	3.8
46,XY,inv(18)(q12.2;q21.1)[5]	1	1	3	3	1	3.8
46,XY,inv(18)(p11.1;q12)	1	1	3	3	1	3.8
46,XY,t(5;18)	1	1	3	3	1	3.8
46,XY,t(5;8)(q33;p11.2)	1	1	3	3	1	3.8
46,XX,t(5;18)(q34;p11)	1	3	2	3	1	3.8
46,XY,del(5)(q35)	1	1	3	3	1	3.8
46,XY	1	1	3	3	1	3.8

* M : Modal chromosome number

A : Recognition of abnormalities

** □ : Not graded

2 : Acceptable performance

S : Sex chromosome designation

N : Karyotype nomenclature

1 : Good performance

3 : Unacceptable performance